



**GERMANO DE SOUSA**  
CENTRO DE MEDICINA LABORATORIAL

## Array-CGH (aCGH)

Nos últimos 30 a 40 anos, o cariótipo convencional tem sido o teste *Gold Standard* na detecção de anomalias cromossómicas. Surgiu recentemente um método que nos permite ir **muito mais além** no estudo dos cromossomas designado

**Hibridação Genómica Comparativa ou array-CGH**

*A utilização da tecnologia de aCGH  
está a transformar a Prática Clínica  
no Diagnóstico Genético.*

O array é composto por sondas (compreendem todo o genoma) de oligonucleótidos sintéticos ou Bac's, onde se ligam o DNA genómico do indivíduo em estudo com o DNA de referência ou controlo, ambos marcados previamente com fluorocromos diferentes. Pela utilização de um *software* de análise digital específico é possível medir a intensidade de fluorescência obtida na co-hibridação da amostra com o controlo (sendo também detectados eventuais desequilíbrios no conteúdo genético do DNA em estudo).

## AS PRINCIPAIS VANTAGENS DO aCGH

### SOBRE O CARIOTIPO CONVENCIONAL (CITOGENÉTICA CLÁSSICA)

- ▶ A sua **elevadíssima resolução** que pode ir até 1000 vezes além da resolução do cariotipo convencional, detectando excesso e/ou falta de material genético associados a patologia não detectado pelos métodos de citogenética clássica;
- ▶ É um método molecular que **rastreia todo o genoma** ao contrário da técnica de FISH que é dirigida a determinado Locus ou Loci;
- ▶ **Melhoria nos tempos de resposta**, pois dispensa a cultura celular, indispensável na obtenção do cariotipo convencional;
- ▶ Por ser **automatizado** não depende da elevada experiência requerida aos citogeneticistas.

## APLICAÇÕES DO aCGH

### Oncologia

Os rearranjos e alterações genéticas ocorrem com frequência em várias neoplasias contribuindo para a sua patogenicidade. A detecção destas alterações contribui para um melhor diagnóstico e prognóstico em diversos cancros, nomeadamente na Leucemia Linfocítica Crónica, Leucemia Linfoblástica aguda, Neuroblastoma, Mieloma Múltiplo, etc.

### Pré-Natal

Começa a estar indicado quando há evidência de duas ou mais anomalias ecográficas patológicas, incluindo IUGR (*intra utherine growth restriction*/atraso de crescimento intra-uterino); quando um dos progenitores é portador de uma anomalia cromossómica; quando numa gravidez anterior o casal já teve um feto com anomalia cromossómica ou quando há suspeita de cromossomopatia.

### Pós-Natal

Está indicado no estudo de atraso mental de etiologia desconhecida, autismo e indivíduos com múltiplas anomalias congénitas.

---

#### REFERÊNCIAS:

- **Specific Constitutional Cytogenetic Guidelines** · E.C.A. - EUROPEAN CYTOGENETICISTS ASSOCIATION NEWSLETTER No. 30 July 2012
- **Implementation of High Resolution Whole Genome Array CGH in the Prenatal Clinical Setting: Advantages, Challenges, and Review of the Literature.** Phillipos C. Patsalis
- **SNP Array Analysis in Constitutional and Cancer Genome Diagnostics - Copy Number Variants, Genotyping and Quality Control** de Leeuw N. · Hehir-Kwa J.Y. · Simons A. · Geurts van Kessel A. · Smeets D.F. · Faas B.H.W. · Pfundt R. Cytogenet Genome Res 2011